



**ASSEGNAZIONE DELLE QUOTE VINCOLATE AGLI OBIETTIVI DI PSN 2006-2008.  
(ANNO 2007)**

**Premesse**

Il presente Progetto viene predisposto conformemente:

- all'Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n. 281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sulle linee progettuali per l'utilizzo da parte delle regioni delle risorse vincolate ai sensi dell'articolo 1, commi 34 e 34 bis, della legge 23 dicembre 1996, n. 662 per la realizzazione degli obiettivi di carattere prioritario e di rilievo nazionale per l'anno 2007;
- al Decreto 10 luglio 2007 "Progetti attuativi del Piano sanitario nazionale – Linee guida per l'accesso al cofinanziamento alle regioni e alle province autonome di Trento e di Bolzano;
- all'Accordo tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia-Giulia, e le Province Autonome di Trento e Bolzano (D.G.R. n. 2706 del 27/09/2004) che prevede la creazione di una rete assistenziale unica per i soggetti affetti da malattie rare tra le Regioni e le Province Autonome partecipanti, supportata da un unico sistema di monitoraggio.

Il Progetto si articola in tre sottoprogetti e un'area che costituisce la comune base fondante:

- Sottoprogetto "Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara";
- Sottoprogetto "Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostici terapeutici per malattie rare";
- Sottoprogetto "Attivazione registri regionali per le malattie rare",
- Area comune sviluppo ed attuazione dell'Accordo tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia-Giulia, e le Province Autonome di Trento e Bolzano (D.G.R. n. 2706 del 27/09/2004) per la realizzazione concreta ed implementazione di tutti i passi operativi necessari affinché il sistema interregionale offra le stesse opportunità assistenziali per i pazienti ivi residenti.

Lo sviluppo complessivo del Progetto viene, qui di seguito, esplicitato.

**1 Regione proponente**

1.1 Regione del Veneto

**2 Titolo del progetto**

2.1 Sviluppo nella rete dei servizi regionali di percorsi e piani assistenziali per soggetti con malattie rare. Condivisione tra regioni di percorsi assistenziali e buone prassi attraverso l'utilizzo di un unico sistema informatizzato per la gestione della presa in carico dei soggetti con malattie rare.

Il Progetto si articola in tre sottoprogetti e un'area che costituisce la comune base fondante:

- Sottoprogetto "Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara";
- Sottoprogetto "Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostici terapeutici per malattie rare";
- Sottoprogetto "Attivazione registri regionali per le malattie rare",
- Area comune sviluppo ed attuazione dell'Accordo tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia-Giulia, e le Province Autonome di Trento e Bolzano (D.G.R. n. 2706 del 27/09/2004) per la realizzazione concreta ed implementazione di tutti i passi operativi necessari affinché il sistema interregionale offra le stesse opportunità assistenziali per i pazienti ivi residenti.

### **3 Linea progettuale nella quale il progetto si colloca**

#### 3.1 Priorità 4:

- Reti assistenziali per la presa in carico di soggetti con malattia rara;
- Sviluppo e utilizzo dei percorsi diagnostici terapeutici per malattie rare;
- Attivazione registri regionali per le malattie rare,
- Sviluppo di accordi informali tra Regioni per la realizzazione di uniche reti assistenziali condivise per pazienti affetti da malattie rare.

### **4 Referente**

Dott. Giancarlo Ruscitti  
Segretario regionale sanità e Sociale

Dott. Renato Rubin  
Direzione Piani e Programmi socio-sanitari  
Servizio Medicina convenzionata e Attività distrettuali  
Palazzo Molin, San Polo 2514, 30125 Venezia  
Tel. 0412793526 – fax 0412793430  
e-mail: renato.rubin@regione.veneto.it

### **5 Durata del progetto**

5.1 Annuale prorogabile

### **6 Aspetti finanziari**

6.1 Per il finanziamento annuale delle attività previste e in via di attuazione nel corso del 2007 è previsto il fabbisogno delle seguenti risorse:

Oneri a carico della Regione Veneto:

Finanziamento per Centro Regionale di Coordinamento Malattie Rare:  
Registro Regionale per le Malattie Rare  
Attività dedicata da parte del personale dei Centri accreditati  
Coordinamento Area Vasta Malattie Rare

Totale costo progetto:	<b>€4.371.763,08</b>
di cui	
ex Accordo Stato-Regioni 1 agosto 2007	<b>€2.200.000,00</b>
ex art. 1, comma 806, legge 296/2006	<b>€2.171.763,08</b>

### **7 Impianto progettuale (sintesi del contenuto del progetto)**

7.1 Contesto (motivazioni del progetto; ambito di intervento; criticità da superare; valenza sanitaria dei risultati ottenibili).

Negli ultimi anni si è assistito ad un aumento di attenzione nei confronti delle malattie rare, condizioni eterogenee, poco conosciute e spesso mancanti di terapia specifica. Tuttavia, nonostante gli sforzi compiuti,

l'interesse per tali malattie spesso rimane patrimonio isolato di pochi Centri, frequentemente frammentati in molteplici specialità mediche. I pazienti presentano frequentemente una storia assistenziale costellata di criticità; il percorso diagnostico è spesso difficile e tortuoso, i trattamenti eziologici raramente sono disponibili, il decorso della malattia nella maggior parte dei casi è cronico, caratterizzato da aspetti di disabilità e non infrequentemente esitante in una lunga fase terminale. Tutti questi aspetti rendono particolarmente complesso lo sviluppo di percorsi di presa in carico globale dei pazienti affetti. In aggiunta esistono difficoltà di accesso alle cure, acute da una settorialità amministrativa e da una diversa organizzazione regionale dell'assistenza, potenziale fonte di ulteriori ineguaglianze, ad esempio, nell'assegnazione dei benefici previsti dalle norme e nella disponibilità di cure gratuite. L'esistenza di precise indicazioni di legge che definiscono obblighi da parte dello Stato e da parte delle Regioni in questo ambito di programmazione sanitaria e che contestualmente individuano particolari benefici per i pazienti affetti da malattie rare, conducono alla considerazione che esiste una carenza di esperienza, strumenti e spesso risposte metodologiche sul "come fare", affinché questi obblighi siano correttamente evasi e i diritti dei malati rispettati. Per tale motivo gli sforzi per progredire le conoscenze in ambito biomedico devono essere accompagnati da un altrettanto importante progresso scientifico riguardo ai metodi e agli strumenti capaci di supportare politiche regionali e nazionali specifiche nell'ambito delle malattie rare.

Gli aspetti critici a riguardo sono costituiti dal come giungere a modalità assistenziali condivise, come riportare tali modalità all'interno del funzionamento dei sistemi sanitari regionali e come monitorare le azioni intraprese, sia in termini di impatto nella vita dei pazienti e delle loro famiglie, che nell'organizzazione delle risorse dei sistemi sanitari.

### ***Rete***

La realizzazione di una rete regionale di centri specializzati nell'assistenza ai soggetti con malattia rara rappresenta un obiettivo articolato, in quanto consiste nell'identificare centri di eccellenza in grado di trattare praticamente tutto il quadro delle patologie più complesse e severe, richiedenti spesso competenze di alta o altissima specializzazione e tecnologia.

### ***Percorsi assistenziali***

Un aspetto che le Regioni hanno affrontato è quello della necessità, da un lato, di concentrare l'assistenza a tali pazienti in un numero assai limitato di strutture, dall'altro, di attivare procedure e competenze che permettano al paziente di fruire dei benefici previsti e della miglior presa in carico della persona vicino al proprio luogo di vita.

In quest'ottica, a partire dal maggio 2002 è stato attivato nella nostra Regione un sistema completamente informatizzato che, attraverso la rete Intranet regionale, collega i Presidi ospedalieri accreditati, le Aziende ULSS, Distretti socio-sanitari e Servizi Farmaceutici. Tale sistema costituisce la base della rete di assistenza ai pazienti affetti, permettendo di riunire i momenti della certificazione di malattia rara da parte dei Centri di riferimento, il rilascio dell'attestato di esenzione da parte dell'ULSS di residenza, la registrazione dei casi da parte del Registro Regionale, l'erogazione di benefici.

### ***Registro***

Inoltre tale sistema permetterà di raccogliere dati epidemiologici utili alla programmazione e valutazione degli interventi, a livello regionale ed interregionale. In ultima analisi, tale flusso informativo confluisce ed alimenta il flusso nazionale, facente capo al Registro Nazionale Malattie Rare.

### ***Area Vasta***

Una volta individuata la rete di assistenza regionale (DGR n.204 del 08/02/2002) è emersa l'esigenza di sviluppare attività programmatiche che tengano conto degli aspetti collegati alla migrazione dei flussi di pazienti in aree territoriali contigue e della necessità, in questo contesto, di pervenire a strategie ed interventi omogenei, al fine di evitare disparità di opportunità di trattamento tra i malati che risiedono in aree vicinarie. È stato in tal senso formalizzato un accordo tra le Regioni Veneto, Friuli Venezia-Giulia, e le Province Autonome di Trento e Bolzano. L'accordo (D.G.R. n. 2706 del 27/09/2004) prevede la creazione di una rete

assistenziale unica per i soggetti affetti da malattie rare tra le Regioni e le Province Autonome partecipanti, supportata da un unico sistema di monitoraggio.

7.2 Obiettivi e risultati attesi (obiettivo complessivo del programma, suddiviso in obiettivi specifici, intermedi e finali; risultati attesi e relativi indicatori).

Obiettivi complessivi del progetto:

- definizione di percorsi assistenziali che facilitino il passaggio del paziente tra i diversi elementi del sistema delle cure (Centri di riferimento, altri ospedali della rete regionale, Distretti e medici di famiglia/pediatrati di libera scelta) e loro monitoraggio;
- realizzazione di strumenti per la gestione completamente informatizzata della storia clinica ed assistenziale dei soggetti con malattia rara presi in carico dalla rete di assistenza regionale;
- implementare una rete di centri di Area Vasta (Veneto, Friuli Venezia-Giulia, P.A. di Trento e P.A. di Bolzano) collegati tra loro attraverso uno stesso sistema informativo;
- favorire la collaborazione tra presidi nella realizzazione di percorsi assistenziali per i pazienti con malattie rare;

Obiettivi specifici del progetto:

- Standardizzazione e razionalizzazione delle prassi assistenziali attraverso la predisposizione di protocolli diagnostico-terapeutici condivisi per gruppi specifici di patologie;
  - *costituzione di gruppi di lavoro per gruppi di malattie rare atti a definire i protocolli, comprendenti responsabili ed altri medici operanti nei Presidi accreditati, medici dei Distretti, MMG e PLS, rappresentanti delle Associazioni di utenza, Registro regionale malattie rare, Servizio Farmaceutico Regionale e rappresentanti dei servizi farmaceutici territoriali;*
  - *diffusione dei protocolli in modo da omogeneizzare i percorsi a livello regionale e favorire la condivisione dei piani assistenziali tra Centri della rete malattie rare, altri presidi e sistema territoriale delle cure;*
  - *sviluppo del modulo di gestione dei trattamenti prescritti dai Centri per la formulazione dei piani terapeutici personalizzati;*
  - *informatizzazione delle prescrizioni riguardanti sia trattamenti farmacologici o dietetici individuati con i protocolli, sia di altri tipi di trattamenti facenti parte del piano assistenziale (interventi di riabilitazione, presidi, ausili, etc.)*
- informatizzazione di tutti i processi assistenziali in modo da favorire la massima libertà di scelta del paziente;
  - *collegamento attraverso piattaforma informatica tra i Centri e gli ospedali satellite, e tra i Centri e gruppi sperimentali di medici di famiglia, pediatri di libera scelta, prevedendo un sistema di viste logiche e differenti livelli di abilitazione;*
- monitoraggio delle storie assistenziali e naturali attraverso i contenuti della cartella clinica, nonché dei costi dei trattamenti e dell'accesso al sistema delle cure.
  - *sviluppo di un modulo con funzioni di cartella clinica all'interno del sistema informatizzato di certificazione-esenzione, già attivo per la registrazione dei pazienti sull'intero territorio regionale;*
  - *formazione degli utenti del sistema, prevedendo modalità di formazione a distanza e monitoraggio dell'utilizzo del modulo implementato;*
- individuazione di una rete di Centri accreditati comune a Regioni limitrofe (Veneto, Friuli Venezia-Giulia, P.A. di Trento e P.A. di Bolzano);
  - *analisi dei flussi di pazienti e loro aggregazione sulla base dell'attività svolta dai Presidi precedentemente individuati e di altre fonti informative quali le schede di dimissione ospedaliera;*
  - *analisi della normativa già emessa dalle singole Amministrazioni in tema di malattie rare;*
  - *predisposizione di Delibere congiunte al fine di rendere le attività programmatiche uniche e gli*

*interventi condivisi;*

- creazione di una piattaforma informatica unica che colleghi i diversi attori delle reti regionali, in modo da rendere l'area trasparente per i pazienti;
  - analisi della situazione sistemistica delle reti Intranet regionali;*
  - collegamento tra reti delle diverse Amministrazioni tramite RUPA (Rete Unitaria per la Pubblica Amministrazione);*
  - analisi funzionale e descrizione delle modalità organizzative già implementate nelle diverse realtà con particolare attenzione ai percorsi individuati per ottenere la certificazione, il rilascio dell'esenzione, tipo di erogazione di prestazioni, farmaci, dietetici, etc.*
  
- costituzione di gruppi di lavoro interregionali per l'elaborazione di protocolli diagnostici e terapeutici
  - analisi dei protocolli diagnostico-terapeutici, laddove già elaborati, nelle diverse realtà regionali;*
  - condivisione di metodi di lavoro per l'elaborazione dei protocolli basati sull'evidence-based medicine;*
  - *realizzazione di riunioni tra i Centri accreditati suddivisi per gruppi di patologia;*
  - *produzione di materiale sui protocolli da diffondere tra gli operatori dei Centri, nelle ULSS, ad uso dei medici di medicina generale, pediatri di libera scelta, Associazioni di utenza.*
  - Raccolta di dati epidemiologici e loro invio al Registro Nazionale

Risultati attesi ed indicatori

- 1) Formulazione di protocolli diagnostici e terapeutici per gruppi di malattie rare del Decreto, i cui contenuti verranno resi direttamente disponibili attraverso il sistema informatizzato di gestione dei pazienti.  
*Indicatore:* analisi delle prescrizioni diagnostiche e terapeutiche redatte attraverso il sistema informatizzato e confronto adesione rispetto ai protocolli condivisi; numero di pazienti rispetto al totale degli inseriti nel Registro in possesso di piano terapeutico redatto con il sistema; numero di pazienti con prescrizione di trattamenti erogati in esenzione direttamente dai Distretti o dai servizi Farmaceutici territoriali
- 2) Realizzazione del modulo di gestione dei piani assistenziali, compresi i trattamenti e ogni intervento mirato alla presa in carico del paziente  
*Indicatore:* diminuzione delle attese e degli spostamenti per ottenere i benefici previsti dalla normativa.
- 3) Generazione di informazioni epidemiologiche essenziali per la ricerca clinica sulle malattie rare.  
*Indicatore:* numero di cartelle cliniche redatte dai Centri riferite a pazienti con malattia rara sul totale dei presenti nel Registro regionale; numero di epicrisi redatte dai Centri; analisi per sottogruppo di patologie degli esiti clinici principali, analisi per alcuni sottogruppi di patologie (es. malattie metaboliche) dei costi di trattamenti quali farmaci e dietetici.
- 4) Individuazione dei Centri di riferimento riconosciuti reciprocamente tra Regioni costituenti la rete dei presidi accreditati. *Indicatore:* formalizzazione con delibere di Giunta.
- 5) Sviluppo in ambiente Java di Database Oracle costituente la piattaforma informatica del sistema di monitoraggio unico.
- 6) Formulazione di protocolli diagnostico-terapeutici per gruppi specifici di patologie rare